

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Código 215

Versión: 06

Fecha: 24 de enero de 2023

Grupo de Vigilancia y Control de Enfermedades No Transmisibles

notransmisibles@ins.gov.co

@INSColombia





Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Créditos

HELVER GIOVANNI RUBIANO GARCÍA
Directora General

FRANKLYN EDWIN PRIETO ALVARADO
Director de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

Elaboró

NELLY YOMAR GONZÁLEZ GONZÁLEZ
Equipo Maternidad Segura
Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

Actualizó

SANDRA PAOLA CASTAÑO MORA
Equipo Maternidad Segura
Dirección de Vigilancia y Análisis del Riesgo en Salud Pública

Revisó

GREACE ALEJANDRA AVILA MELLIZO
Coordinadora Grupo de Vigilancia y Control de Enfermedades No Transmisibles

Aprobó

DIANA MARCELA WALTEROS ACERO
Subdirectora de Prevención, Vigilancia y Control en Salud Pública

© Instituto Nacional de Salud Bogotá,
Colombia Av. Calle 26 No. 51-20

Cita: Colombia. Instituto Nacional de Salud. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública de Defectos Congénitos. versión 6. [Internet] 2023. <https://doi.org/10.33610/infoeventos.18>

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

1. Introducción	5
1.1. Situación epidemiológica	5
1.2. Estado del arte	6
1.3. Justificación de la vigilancia	7
1.4. Usos y usuarios de la vigilancia para el evento	8
2. Objetivos específicos	8
3. Definiciones operativas de caso	8
4. Estrategias de vigilancia y responsabilidades por niveles	11
4.1 Estrategias de vigilancia	11
4.1.1 Vigilancia pasiva	11
4.1.2 Vigilancia activa	11
4.2. Responsabilidad por niveles	12
4.2.1. Ministerio de Salud y Protección Social	12
4.2.2. Instituto Nacional de Salud	12
4.2.3. Empresas Administradoras de Planes de Beneficios	12
4.2.4. Secretarías Departamentales y Distritales de Salud	13
4.2.5. Secretarías Municipales y Locales de Salud	14
4.2.6. Unidades Primarias Generadoras de Datos	14
5. Recolección de los datos, flujo y fuentes de información	14
5.1. Periodicidad del reporte	14
5.2 Flujo de información	15
5.3 Fuentes de información	15
6. Análisis de la información	15
6.1. Procesamiento de los datos	15
6.2. Análisis rutinarios y comportamientos inusuales	17
7. Orientación para la acción	18
7.1 Acciones individuales	18
7.2. Acciones colectivas	19
7.2.1. Información, educación y comunicación	19
7.2.2. Búsqueda Activa Institucional	20
7.3. Situación de alerta, brote y emergencia en salud pública	20
7.4. Acciones de laboratorio	20



Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

8. Comunicación y difusión de los resultados de la vigilancia	21
9. Indicadores	21
10. Referencias	27
11. Control de revisiones	31
12. Anexos	32

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

1. Introducción

La Organización Mundial de la Salud define los defectos congénitos como anomalías estructurales o funcionales de los órganos, sistemas o partes del cuerpo que se producen durante la vida intrauterina, y son causados por factores genéticos, ambientales o ambos; pueden ser evidentes antes del nacimiento, en el nacimiento o más tarde en la vida (1).

La Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades versión 10 (CIE 10) en el capítulo XVII describe las malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas. Otros defectos, como los errores innatos del metabolismo o defectos congénitos sensoriales de origen prenatal, se describen en otros capítulos de la CIE 10.

1.1. Situación epidemiológica

1.1.1. Situación epidemiológica mundial

En términos de años de vida ajustados por discapacidad (AVAD), considerados como una medida de utilidad para cuantificar las pérdidas de vida sana, ya sea por mortalidad prematura o por el tiempo vivido con una salud deteriorada, las anomalías congénitas representan el 2.1% de años perdidos, por lo que estas anomalías se encuentran en la posición 10 dentro de las causas de carga de la enfermedad en el mundo (2).

En el mundo se reportan aproximadamente 434 000 muertes asociadas a anomalías congénitas cada año, de las cuales el 97 % ocurren en países de ingresos medios y bajos (3).

En la mayoría de las poblaciones, las malformaciones congénitas tienen una frecuencia aproximada a 3 % en recién nacidos vivos y de 10 % a 15 % en recién nacidos muertos (4). Cada año, 7,9 millones de neonatos (6 % del total de nacidos vivos) sufren algún tipo de defecto congénito con origen total o parcialmente genético; aproximadamente 3,3 millones de niños menores de cinco años fallecen debido a anomalías congénitas y 3,2 millones de los que sobreviven lo hacen con discapacidad de por vida (5).

En cuanto a hipotiroidismo como defecto metabólico congénito, se ha descrito una prevalencia mundial de dos a tres casos por cada 10 000 (1:2000 a 1:3000) NV (6).

1.1.2. Situación epidemiológica en América

En América se producen por año en promedio 15 millones de nacimientos de los cuales 15 por cada 1.000 se encuentran expuestos a morir en el primer año de vida y 10 por cada 1.000 en el periodo neonatal. En términos de mortalidad, 1 de cada 5 muertes neonatales es secundaria a defectos congénitos lo cual corresponde al 22.3% de muertes neonatales reportadas en 2016 (7).

Las anomalías congénitas son la segunda causa de muerte en los niños menores de 5 años en las Américas (7). Según el American College of Obstetricians and Gynecologists, el 3 %

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

de los bebés que nacen en EE.UU. tienen algún tipo de anomalía congénita importante (8). El tipo más frecuente de anomalía congénita estructural son las cardiopatías congénitas con una prevalencia de 9 casos por cada 1 000 nacidos vivos (9).

Las malformaciones mayores más frecuentemente encontradas en Suramérica son las alteraciones cardíacas (28 por 10 000 NV), los defectos de cierre de tubo neural (24 por 10 000 NV), síndrome de Down (16 por 10 000 NV), labio/paladar hendido (15 por 10 000 NV) y los defectos de pared abdominal (4 por 10 000 NV) (10).

En población hispánica la prevalencia de hipotiroidismo congénito para 1992 correspondió a 6 casos por cada 10 000 NV (11) lo cual es similar a la prevalencia encontrada en México para 2018 por medio del programa de tamizaje neonatal de 7 casos por cada 10 000 NV (12).

1.1.3. Situación epidemiológica nacional

A medida que enfermedades de alta prevalencia histórica en el territorio colombiano como la enfermedad diarreica aguda, las infecciones respiratorias agudas y otras enfermedades transmisibles van disminuyendo como causa de la defunción de menores de un año, los defectos congénitos van adquiriendo una importancia relativamente mayor (7).

En Colombia, según la información preliminar publicada por estadísticas vitales del DANE, en el año 2021, las malformaciones congénitas representaron el 25,2 % de todas las muertes no fetales en menores de 1 año (13).

La prevalencia de los defectos congénitos para 2021 fue de 133,6 casos por cada 10 000 nacidos vivos. Las malformaciones congénitas representaron una tasa de prevalencia de 124,1 casos por cada 10 000 nacidos vivos del total de defectos congénitos notificados. Los defectos más frecuentes fueron las cardiopatías congénitas, con una tasa de prevalencia de 36,1 casos por cada 10 000 nacidos vivos, siendo los defectos del tabique auricular (n=555), defectos del tabique ventricular (n=490) y conducto arterioso permeable persistente (n=332) los defectos mayormente notificados de este grupo (14).

1.2. Estado del arte

Los defectos congénitos forman un grupo heterogéneo de trastornos de origen prenatal que pueden obedecer a la presencia de un solo gen defectuoso, a alteraciones cromosómicas, a una combinación de factores hereditarios, o teratógenos presentes en el medio ambiente o por carencias de micronutrientes (1). Es importante destacar que cualquiera de estos defectos congénitos puede no expresarse de inmediato y quizás sea necesario que transcurran días, meses o hasta años para que algunos de ellos se manifiesten clínicamente después del nacimiento.

La mayoría de los defectos físicos congénitos dan lugar a manifestaciones externas que son detectadas al hacer un examen físico minucioso del recién nacido; ocasionalmente los defectos físicos de los órganos internos no dan lugar a cambios corporales ostensibles y solo puede sospecharse su presencia cuando el paciente manifiesta algún síntoma o se hace un examen que muestra la alteración morfológica; 50 % de los defectos congénitos son desconocidos y se refieren

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

como casos esporádicos que no obedecen a factores de herencia; 15 % de estos son de origen teratogénico asociado a la exposición prenatal a factores ambientales que afectan la embriogénesis; 10 % tienen una causa genética y 25 % son de origen multifactorial, por interacción genética y ambiental (15, 16, 17,18 y 19).

La vigilancia de los defectos congénitos se remonta a 1961 con la publicación de la carta de Lenz sobre la capacidad teratogena de la talidomida en la revista Lancet, al registrarse en el mundo aproximadamente 3 000 dismelias, malformaciones congénitas infrecuentes de las extremidades (amelia, focomelia y ausencia e hipoplasia de los dedos, entre otros) lo cual conlleva a su retiro del mercado y la generación de estrategias de farmacovigilancia en la gestación (20).

1.3. Justificación de la vigilancia

En 2010, la Asamblea Mundial de la Salud instó a todos los estados integrantes a fomentar la prevención primaria y la salud de los niños con malformaciones congénitas mediante: el desarrollo y fortalecimiento de los sistemas de registro y vigilancia; el desarrollo de conocimientos especializados y la creación de capacidades; el fortalecimiento de la investigación y los estudios sobre la etiología, el diagnóstico y la prevención, y el fomento de la cooperación internacional (1).

Durante la Asamblea de mayo de 2014, la OMS recaló nuevamente la situación actual de la carga de morbilidad mundial que guarda relación con afecciones neonatales y congénitas (21).

De acuerdo con lo anterior y en el marco de la Ley de infancia y adolescencia (22), el cumplimiento de los Objetivos de Desarrollo Sostenible en cuanto a la reducción de la mortalidad infantil (23) y el Plan Decenal de Salud Pública en su dimensión transversal de gestión diferencial de poblaciones vulnerables, con el componente de desarrollo integral de las niñas, niños y adolescentes (24), la vigilancia de los defectos congénitos en Colombia es un componente esencial para orientar acciones que permitan prevenir y controlar este tipo de enfermedades de alta mortalidad, cuyo manejo y rehabilitación no siempre es exitoso, debido a la falta de servicios especializados, ya que pueden producir secuelas que representan una desventaja social, con un alto costo para la familia y el Estado (25).

En Colombia desde el año 2000 se realiza tamizaje neonatal para hipotiroidismo congénito, patología con enfoque de problema en salud pública al ser causante de déficit cognitivo irreversible considerándose tratable y prevenible en todas sus consecuencias (26). En el año 2019 se sanciona la Ley 1980 de 2019 por medio de la cual se amplía el programa de tamizaje neonatal en Colombia incluyendo 4 líneas: metabólica (incluye hipotiroidismo congénito), visual, auditiva y de cardiopatía congénita compleja (27).

En el año 2016, en el país se identifica un aumento inusual con base en el comportamiento histórico de los defectos congénitos, específicamente para microcefalia y otros defectos congénitos del SNC el cual fue asociado a síndrome congénito de infección por virus Zika con asociación considerable a secuelas motoras y cognitivas y generó la alerta como emergencia en salud pública de importancia internacional (ESPII) por parte de la OMS en los países de la

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

región. El estudio de este tipo de comportamientos inusuales de los diferentes defectos congénitos permite la atención oportuna de brotes y emergencias en salud pública y generación de medidas preventivas de mortalidad, morbilidad y discapacidad en la población infantil con repercusiones e impacto de tipo familiar, social y económico al requerir rehabilitación y tratamientos crónicos por parte del sistema de salud.

El propósito de la vigilancia de este evento es describir el comportamiento epidemiológico de los defectos congénitos en el país para contribuir en la orientación de la toma oportuna de decisiones en salud pública.

1.4. Usos y usuarios de la vigilancia para el evento

El protocolo para la vigilancia de los defectos congénitos permite recolectar información que contribuya al análisis de la situación del país para la implementación de políticas públicas de fortificación de alimentos, ampliación de estrategias de tamizaje neonatal y demás acciones pertinentes en la población afectada.

Los Usuarios de la información generada por el sistema de vigilancia serán:

- Ministerio de Salud y Protección Social.
- Direcciones departamentales, distritales y municipales de salud.
- Las Unidades Notificadoras y las Unidades Primarias Generadoras de Datos.
- Laboratorios de Salud Pública.
- Entidades Administradoras de Planes de Beneficios.
- Organización Panamericana de la Salud.
- Comunidad médica.
- Instituciones académicas.
- Población en general.

2. Objetivos específicos

1. Describir en términos de variables de persona, tiempo y lugar el comportamiento de los casos notificados de defectos congénitos identificados en etapa prenatal, al momento del nacimiento y hasta el primer año de vida.
2. Realizar seguimiento a los indicadores establecidos para la vigilancia de los defectos congénitos en Colombia.
3. Orientar medidas individuales y colectivas de control para la generación de acciones de investigación epidemiológica durante aumento inusual de casos.

3. Definiciones operativas de caso

La definición de caso incluye las definiciones de probable y confirmado por laboratorio o clínica (ver tablas 1 a 5).

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Tabla 1. Definiciones operativas de caso para defectos congénitos

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	<ul style="list-style-type: none"> Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico probable de defectos congénitos (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas), cuando no es posible hacer la confirmación de su diagnóstico definitivo de manera inmediata (Anexo 1). No se incluyen las malformaciones menores cuando estas se presentan aisladas. Estas malformaciones menores se incluirán cuando acompañen una malformación mayor o cuando se evidencie la presencia de tres o más anomalías menores en un recién nacido (Anexo 2). <p>Criterio de exclusión: condiciones relacionadas con prematuridad en recién nacidos de 36 semanas o menos de gestación (Anexo 3).</p>
Caso confirmado por clínica o laboratorio	Todos los productos de la gestación, vivos y muertos, identificados en la etapa prenatal, al nacer o hasta los doce meses de edad con diagnóstico confirmado por clínica o laboratorio de un defecto congénito (funcionales metabólicos, funcionales sensoriales o malformaciones congénitas).
Ajustes	<p>Ajuste 3: Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación por laboratorio.</p> <p>Ajuste 4: Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación clínica.</p> <p>Ajuste 6: Casos de defectos congénitos que son descartados.</p> <p>Ajuste 7: Casos de defectos congénitos en los que se requiere modificar o complementar información de alguna variable del caso.</p> <p>Ajuste D: Casos de defectos congénitos con error en la digitación del documento de identidad en datos básicos.</p>

Tabla 2. Definiciones operativas de caso para hipotiroidismo congénito

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	<ul style="list-style-type: none"> Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en cordón umbilical mayor al punto de corte establecido de 15 mUI/L. Recién nacido vivo con prueba de TSH para tamizaje neonatal en talón mayor al punto de corte establecido de 10 mUI/L. <p>Condiciones especiales:</p> <ul style="list-style-type: none"> Recién nacido con prematuridad, bajo peso al nacer y/o producto de embarazo múltiple debe retamizarse con TSH a los 15 días. Recién nacido con Síndrome de Down debe retamizarse con TSH a los 30 días.
Caso confirmado por laboratorio	<ul style="list-style-type: none"> Recién nacido vivo con confirmación por laboratorio con TSH aumentada para el valor definido como rango normal para la técnica y L-T4 inferior al valor definido dentro de los valores de referencia para la técnica. En caso de no disponer de la técnica para LT4, se debe hacer T4 total. En el niño menor de un año que obtenga en las pruebas bioquímicas en suero niveles altos para la edad de TSH y valor bajo para L-T4. Se debe considerar también el valor de L-T4 en el límite inferior y se confirma hipotiroidismo congénito cuando no existen otras causas como la nutricional, o la secundaria a algún tratamiento o enfermedad distinta. <p>Consideraciones especiales: Los casos captados en tamizaje neonatal con TSH elevado y T4 Libre normal pueden ser secundarios a hipotiroidismo transitorio o central por lo cual se recomienda nueva medición de TSH a las 2 semanas y cuando se justifique según la condición clínica del paciente.</p>
Ajustes	<p>Ajuste 3: Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación por laboratorio.</p> <p>Ajuste 6: Casos de defectos congénitos que son descartados.</p>

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Tabla 3. Definiciones operativas de caso para déficit auditivo congénito

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	<ul style="list-style-type: none"> Recién nacido sin factores de riesgo de pérdida auditiva que no pasa la prueba de Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA). Recién nacido con factores de riesgo de pérdida auditiva que no pasa la pruebas con los métodos de tamización definidos: Emisiones Otoacústicas (EOA) y Respuesta Auditiva de Tallo Encefálico Automatizada (RATEA). <p>Factores de riesgo de pérdida auditiva: antecedente familiar de sordera, bajo peso al nacer, prematuridad, estigmas asociados a síndromes, meningitis o neuroinfección, hiperbilirrubinemia, antecedente materno de exposición a ototóxicos, examen neurológico anormal, traumas prenatales que pueden afectar al feto, trastornos respiratorios, traumas perinatales, infecciones maternas (STORCH, VIH, Zika, Chicungunya), hipoxia perinatal, recién nacido que requiere maniobras de reanimación, hipotiroidismo congénito y errores innatos del metabolismo.</p>
Caso confirmado por clínica	Recién nacido en el cual se confirma por examen diagnóstico (RATEA) una alteración auditiva de origen congénito.
Ajustes	<p>Ajuste 4: Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación clínica.</p> <p>Ajuste 6: Casos de defectos congénitos que son descartados.</p>

Tabla 4. Definiciones operativas de caso para déficit visual congénito

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	Recién nacido con alteración visual/ocular identificada con los métodos de tamización (prueba del reflejo rojo, inspección externa, examen pupilar y reflejo luminoso corneal) a través de los hallazgos clínicos del examen físico.
Caso confirmado por clínica	Recién nacido en el cual se confirma por oftalmología alteración visual/ocular de origen congénito.
Ajustes	<p>Ajuste 4: Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación clínica.</p> <p>Ajuste 6: Casos de defectos congénitos que son descartados.</p>

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Tabla 5. Definiciones operativas de caso para cardiopatía congénita compleja

Tipo de caso	Características de la clasificación
Caso probable	Recién nacido con pulsioximetría a las 24 horas del nacimiento por debajo del punto de corte o con una diferencia mayor a 4 % entre la pulsioximetría pre y post ductal, según el procedimiento de tamizaje. Puntos de corte: Menor a 1 500 metros sobre el nivel del mar: SPO2 90-94 % Mayor a 1 500 metros sobre el nivel del mar. SPO2 90-92 %
Caso confirmado por clínica	Recién nacido en el cual se confirma una cardiopatía congénita compleja de origen congénito por Ecocardiograma Transtorácico.
Ajustes	Ajuste 4: Casos de defectos congénitos que recibieron confirmación clínica. Ajuste 6: Casos de defectos congénitos que son descartados.

4. Estrategias de vigilancia y responsabilidades por niveles

4.1 Estrategias de vigilancia

4.1.1 Vigilancia pasiva

Notificación individual de casos probables y confirmados en las UPGD a través de la ficha de notificación con datos complementarios con el código 215.

4.1.2 Vigilancia activa

La búsqueda activa institucional (BAI) se llevara a cabo según lo establecido en los lineamientos nacionales de vigilancia en salud pública del Instituto Nacional de Salud: Las entidades territoriales realizaran requerimiento inmediato a toda UPGD

que se encuentre en silencio epidemiológico durante la semana correspondiente. Se considera que la no notificación o silencio epidemiológico de una UPGD debe ser asumida como una alerta respecto a la verdadera captación de casos; por lo tanto, se recomienda realizar BAI a toda UPGD en las situaciones descritas en el numeral 5.2 del documento técnico de: “Metodología de BAI de RIPS”, que incluye: silencio para el evento por más de un (1) periodo epidemiológico en el evento defectos congénitos (28, 29). El listado de códigos CIE 10 configurados para la BAI de defectos congénitos por medio de la herramienta Sivigila – SIANIESP se encuentra descrito en el anexo 1 de este protocolo.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

4.2. Responsabilidad por niveles

Será conforme a lo establecido en el Decreto 3518 de 2006 (por el cual se crea y reglamenta el Sistema de Vigilancia en Salud Pública), compilado en el Decreto 780 de 2016 (por medio del cual se expide el Decreto Único Reglamentario del Sector Salud y Protección Social) y en el documento “Metodología de la operación estadística de vigilancia rutinaria del INS”. Adicionalmente, para la vigilancia de defectos congénitos:

4.2.1. Ministerio de Salud y Protección Social

- Realizar asistencia técnica cuando se requiera.
- Orientar planes, políticas y normas en torno al diagnóstico y atención de los defectos congénitos.
- Orientar la metodología para realizar planes de contingencia con su respectivo seguimiento.

4.2.2. Instituto Nacional de Salud

- Recibir la información y notificación de los departamentos semanalmente.
- Retroalimentar a las Unidades Notificadoras departamentales y distritales sobre la calidad del dato de los casos notificados al Sivigila.
- Asesorar y apoyar a los departamentos y distritos en las actividades de vigilancia de los defectos congénitos.

- Retroalimentar a los departamentos y distritos sobre los análisis de la información relativa a los defectos congénitos en el país.
- Asesorar a los departamentos y distritos en la capacitación sobre el protocolo de defectos congénitos.
- Divulgar la información que resulte del análisis de la notificación del evento a través de publicaciones e informes anuales.
- Participar en las actividades de discusión y análisis de defectos congénitos en los niveles regional, nacional e internacional.
- Actualizar el protocolo de vigilancia en salud pública de defectos congénitos y ajustar el listado de defectos congénitos objeto de vigilancia epidemiológica para el país de acuerdo con el comportamiento evidenciado en los territorios.
- El Instituto Nacional de Salud actuará como centro nacional coordinador del tamizaje neonatal para lo que corresponde al tamizaje metabólico desde la Dirección de Redes en Salud Pública desarrollando los lineamientos y directrices necesarias para su funcionamiento y garantía.

4.2.3. Empresas Administradoras de Planes de Beneficios

- Conocer de forma oportuna la ocurrencia de los defectos congénitos en menores de un año dentro de su población asegurada y apoyando la gestión de la información requerida para la caracterización del caso.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

- Realizar el ajuste en Sivigila, para la confirmación o descarte, de los casos de defectos congénitos notificados como probables, cuando sea requerido.
 - Garantizar la atención y manejo integral de los niños y niñas afectados con defectos congénitos, de conformidad con el Plan Decenal de Salud Pública y las prioridades definidas en el mismo (19).
 - Garantizar las acciones individuales en beneficio de la atención, manejo o rehabilitación de los menores de edad con defectos congénitos, acorde con lo establecido en el Sistema General de Seguridad Social en Salud y a la normatividad vigente asegurando diagnóstico, tratamiento y rehabilitación, así como asesoría genética al grupo familiar.
 - Garantizar la continuidad del seguimiento individual, controles de crecimiento y desarrollo, controles especializados y rehabilitación (30) informando oportunamente cambios en el aseguramiento a la entidad territorial correspondiente.
- #### 4.2.4. Secretarías Departamentales y Distritales de Salud
- Definir un plan de respuesta articulado con los demás actores de la vigilancia en salud pública en torno a la identificación de comportamientos inusuales (decremento o aumento) a partir de una Sala de Análisis de Riesgo (SAR).
 - Establecer mecanismos de divulgación de la información derivada de los análisis de la vigilancia en salud pública de los eventos que integran la maternidad segura.
 - Generar estrategias de monitoreo para el comportamiento epidemiológico y variables de importancia en el análisis de los defectos congénitos, que posibilite la generación de alertas que contribuyan al fortalecimiento de la vigilancia en salud pública y de la respuesta del territorio.
 - Consolidar la información proveniente de las unidades notificadoras municipales, análisis y verificación de calidad del dato de casos de defectos congénitos notificados al Sivigila.
 - Notificar semanalmente al Sivigila del Instituto Nacional de Salud los casos de defectos congénitos de su departamento o distrito.
 - Realizar análisis periódico del comportamiento del evento en los municipios de su departamento o distrito.
 - Retroalimentar periódicamente a las Unidades Notificadoras Municipales según los hallazgos encontrados en el proceso de validación, depuración y análisis del evento.
 - Coordinar con las administradoras de salud, el seguimiento de los casos de defectos congénitos en su departamento o distrito asegurando la confirmación y el inicio de tratamiento oportunos.
 - Gestionar y apoyar a las unidades notificadoras municipales en el análisis de casos, cuando la situación epidemiológica del evento en el territorio requiera de este abordaje o cuando desde el nivel nacional se defina en que situaciones son necesarias.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

- Establecer un plan de entrenamiento y reentrenamientos sobre la vigilancia en salud pública de los eventos que integran el componente de maternidad segura, con énfasis en defectos congénitos, con su respectivo cronograma dirigido a los equipos de vigilancia de las secretarías Municipales y Locales de Salud, los equipos asistenciales de las Instituciones de Salud y demás actores que considere necesario.

4.2.5. Secretarías Municipales y Locales de Salud

- Notificar los casos de defectos congénitos semanalmente a la unidad notificadora Departamental.
- Realizar seguimiento de los casos notificados por las UPGD hasta su clasificación como confirmado o descartado para realizar el ajuste al sistema.
- Coordinar con las administradoras de salud, lo mismo que con las entidades territoriales, el seguimiento de los casos de defectos congénitos en el municipio, asegurando la confirmación e inicio de tratamiento oportunos.
- Asesorar, gestionar y apoyar a las UPGD en el análisis de casos, cuando la situación epidemiológica del evento en el territorio requiera de este abordaje o cuando desde el nivel nacional se defina en que situaciones son necesarias.

4.2.6. Unidades Primarias Generadoras de Datos

- Realizar la detección y notificación de los casos probables y confirmados con defectos congénitos

durante la etapa prenatal, en la adaptación neonatal inicial, valoración en el puerperio inmediato y mediano, en las consultas por enfermedades neonatales, en la consulta de crecimiento desarrollo o en la consulta por medicina especializada hasta los doce meses de vida.

- Diligenciar la ficha única de notificación individual de datos básicos y complementarios código 215 en el momento de la captación de casos de defectos congénitos en los diferentes niveles de atención.
- Notificar los casos probables y confirmados semanalmente a la unidad notificadora municipal.
- Realizar seguimiento de todos los casos de defectos congénitos notificados al Sivigila como probables hasta su clasificación como confirmado o descartado, realizando el ajuste al sistema.
- Generar espacios de inducción y reinducción a los profesionales de la salud asistenciales y de apoyo sobre la vigilancia en salud pública de los eventos que integran el componente de maternidad segura, con énfasis en defectos congénitos.

5. Recolección de los datos, flujo y fuentes de información

5.1. Periodicidad del reporte

En la tabla 6 se describe la periodicidad en la notificación de casos para el evento defectos congénito

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Tabla 6. Periodicidad de los reportes

Notificaciones	Responsabilidad
Notificación semanal	Los casos probables y confirmados de casos de defectos congénitos deben notificarse de forma semanal e individual de acuerdo con la estructura y contenidos mínimos establecidos en el subsistema de información para la vigilancia de los eventos de interés en salud pública (ficha 215 del Sivigila).

5.2 Flujo de información

El flujo de información para la recolección de datos corresponde al procedimiento nacional de notificación de eventos. El flujo de información se puede consultar en el documento: “Manual del usuario sistema aplicativo Sivigila” que puede ser consultado en el portal web del INS: <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/1-manual-sivigila-2018-2020.pdf> (30).

5.3 Fuentes de información

Fuente primaria

Para la operación de estadística de vigilancia de eventos de salud pública, la fuente primaria obtiene los datos de las unidades estadísticas (UPGD o UI) empleando las fichas de notificación físicas o digitales como instrumentos propios, que permiten reportar los casos de personas que cumplan con la definición de caso del evento defectos congénitos (código: 215).

Fuente secundaria

Corresponde al conjunto de datos, sobre hechos o fenómenos, que se obtienen a partir de la recolección realizada por otros. En el evento defectos congénitos estas fuentes corresponden a:

- Registros individuales de Prestación de Servicios de Salud - RIPS.
- Historias clínicas.
- Registro de nacidos vivos – tomado del Registro Único de Afiliados - RUAF.
- Registro de defunción – tomado del Registro Único de Afiliados - RUAF.
- Registro de pruebas de laboratorio – tomado del Repositorio Nacional de Tamizaje Neonatal.

6. Análisis de la información

6.1. Procesamiento de los datos

El proceso de recolección de datos producto de la notificación a SIVIGILA y el proceso de aseguramiento de la calidad de los datos se realiza según lo establecido en el Manual del Usuario Aplicativo SIVIGILA (30).

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Dadas las características multifactoriales de los defectos congénitos relacionadas con las condiciones del entorno de la mujer gestante, la información para el evento debe ser analizada por el departamento/distrito de residencia de los casos.

En la depuración de la base del evento se realiza teniendo en cuenta Identificación de casos repetidos por número de identificación y nombres completos del menor notificado (cara A) y número de identificación de la madre del menor (cara B). Se seleccionará el registro a conservar teniendo en cuenta los siguientes criterios:

- Si hay un caso con ajuste 6 o D, se conserva el otro registro.
- Si los casos no tienen ningún ajuste, se revisa la condición final. Se conserva el caso que contenga la mortalidad.
- Si los casos tienen la misma condición final, se conserva el que este confirmado por ajustes 3 o 4 en la variable ajuste o tipo de caso.
- Si los casos se encuentran confirmados por tipo de caso o ajuste, se verifica la calidad de la información y se conserva el que tenga la mejor definición del diagnóstico y del código CIE 10.
- Finalmente, si los criterios anteriores no permiten definir el caso que se debe confirmar, se seleccionara el que tenga la fecha de notificación más reciente.

El siguiente paso es identificar las condiciones relacionadas con la prematuridad. Para esto se debe tener en cuenta los siguientes criterios:

- Variable edad gestacional: casos con edad gestacional menor a 36 semanas.
- Variable peso al nacer: casos con peso inferior a 2 500 gramos.
- Variable unidad de medida de la edad del caso: casos con unidad de medida 3, 4 y 5 (días, minutos y horas).

En los casos resultantes, se realizará búsqueda de malformaciones congénitas que se relacionan con condiciones de prematuridad descritas en el anexo 3.

Posteriormente se revisará la codificación de los defectos identificando a aquellos que correspondan a defectos congénitos menores que no cumplan con la definición de caso del evento para solicitar ajuste 6 (ver anexo 2).

Finalmente, se identifican los casos probables captados por tamizaje neonatal (hipotiroidismo congénito, déficit auditivo, déficit visual y cardiopatía congénita compleja) a los que tienen ajuste 0 o 7. Esto permite la gestión de los ajustes correspondientes a tamizaje neonatal dentro de los tiempos establecidos para el evento.

Para el análisis del evento se excluyen los casos con ajustes 6, D, defectos congénitos asociados a prematuridad, repetidos y notificados con defectos congénitos menores.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Los ajustes a la información de casos probables de defectos congénitos y la clasificación final de estos se deben realizar a más tardar en dos (2) períodos epidemiológicos exceptuando a los defectos objeto de tamizaje neonatal (metabólico, visual, auditivo y de cardiopatía compleja) que tienen como plazo máximo un (1) periodo epidemiológico. Los defectos que sean notificados durante la etapa prenatal como caso probable se ajustaran al momento del nacimiento.

6.2. Análisis rutinarios y comportamientos inusuales

Se realiza análisis descriptivo retrospectivo de los casos de defectos congénitos notificados al Sistema de Vigilancia en Salud Pública – Sivigila con el código 215.

Para el análisis, se deben tener en cuenta las siguientes variables: tipo de defectos congénitos (metabólicos, sensoriales y malformaciones congénitas) y su desagregación por variables sociales, demográficas, clínicas y epidemiológicas, como sexo del recién nacido, edad al momento del diagnóstico (edad gestacional o meses en etapa postnatal), área y municipios de residencia, condición final (vivo o muerto), pertenencia étnica, tipo de aseguramiento en salud, antecedentes de riesgo materno, edad de la madre, edad gestacional al nacer, peso al nacer y momento del diagnóstico del defecto congénito (prenatal - postnatal).

Para casos de hipotiroidismo congénito se deben tener en cuenta: número de casos confirmados por laboratorio, casos descartados, casos que continúan como probables.

Para el análisis de la información se establecerán frecuencias absolutas, relativas y análisis bivariados, que describen el comportamiento del evento y su comparación con el año anterior.

Al ser un evento de baja frecuencia, se utiliza la distribución de probabilidades de Poisson para detectar los comportamientos inusuales a nivel departamental/distrital con cambios estadísticamente significativos (no debidos al azar) entre lo esperado y lo observado con un valor de significancia $<0,01$ ($p<0,01$) y en el nivel municipal con un valor de significancia $<0,05$ ($p<0,05$).

El valor esperado corresponde a la media de casos notificados en las 52 semanas epidemiológicas de los cinco años previos al estudio por lugar de residencia y el valor observado corresponde al número de casos de las semanas con corte al periodo a analizar.

Este tipo de análisis permite detectar cambios significativos de aumento o decremento en la frecuencia de los defectos congénitos que puedan requerir medidas de intervención en salud pública y se debe realizar con una frecuencia mínima trimestral.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

7. Orientación para la acción

7.1 Acciones individuales

La vigilancia en salud pública de los defectos congénitos contribuye a la identificación de recién nacidos y menores de un año en quienes se encuentra una anomalía congénita con el fin de que cada caso cuente con los estudios requeridos para establecer la etiología del defecto, así como la atención integral en salud de los niños y niñas con un defecto congénito, a cargo de las Empresas Administradoras de Planes de Beneficio (EAPB), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), así como las direcciones territoriales de salud dentro de su competencia de rectoría para la garantía del derecho de atención en salud.

En el proceso de atención, se debe realizar el diagnóstico y el tratamiento de los casos, según las siguientes recomendaciones:

- Atención para el cuidado preconcepcional y prenatal; cuidados y seguimiento del recién nacido y atención en salud por medicina general, medicina familiar o pediatría y enfermería para la primera infancia e infancia según lo estipulado en la Resolución 3280/2018 (31).
- Guía de Práctica Clínica (GPC) Detección de anomalías congénitas en el recién nacido. Sistema General de Seguridad Social en Salud – Colombia. Para uso de profesionales de salud 2013- Guía No. 03 basadas en evidencia, desarrolladas por el MSPS (32).
- Inicio de tratamiento inmediato a todos los casos que se confirmen para hipotiroidismo congénito.
- Toma de muestras para la medición de TSH y L-T4 para diagnóstico de hipotiroidismo congénito en los casos probables (26).
- Promover y garantizar la asesoría y consulta preconcepcional con o sin consejería genética con las pruebas correspondientes a la pareja que produjo un neonato con defectos congénitos.
- Asesoría a los padres del menor de edad explicando las implicaciones de no administrar tratamiento o suspenderlo, haciendo claridad en que este es continuo y “de por vida”.
- Fomentar estrategias de intervención, educación y comunicación para la promoción de hábitos saludables (no consumo de alcohol, psicoactivos, cigarrillo, evitar la exposición a agentes físicos, químicos, biológicos y ambientales relacionados con la aparición de varios defectos congénitos) desde la etapa preconcepcional y en la etapa prenatal.
- Identificar y asegurar la disponibilidad y suministro del ácido fólico de acuerdo con las dosis y periodicidad establecida en normas y guías (33, 34 y 35) a las mujeres en edad fértil que acuden a consulta preconcepcional y para las mujeres gestantes garantizando su consumo entre los días 21 a 28 de la gestación justificado en el cierre del tubo neural en dicho periodo.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

7.1.1. Unidad de análisis de casos

Teniendo en cuenta que la enfermedad por Zika supero fase epidémica y no se han asociado en los análisis 2021 y 2022 casos de síndrome de infección congénita por Zika, no se requiere realizar unidad de análisis a los casos microcefalia y otros defectos del SNC con posible asociación a Zika. Sin embargo, se debe prestar especial atención a los casos sugestivos con características clínicas de síndrome de infección congénita por Zika. En el monitoreo de comportamientos inusuales para defectos congénitos, al identificarse comportamiento inusual al incremento para defectos neurológicos (microcefalia, anomalías del cuerpo calloso, Holoprosencefalia, secuencias disruptivas del cerebro fetal, atrofia cerebral, anomalías de la migración celular, porencefalia, esquizencefalia, calcificaciones intracraneales y ventriculomegalia), departamentos y distritos implicados serán responsables de ejecutar acciones frente a la generación de alertas y análisis de posible asociación a síndrome de infección congénita por virus Zika. Así mismo, se debe de manera articulada realizar análisis del comportamiento de arbovirus en el territorio.

7.1.2 Investigación epidemiológica de campo (IEC)

En caso de identificar comportamientos inusuales para microcefalias y otros defectos del SNC relacionados con infección congénita por virus Zika, la dirección municipal de salud por residencia tiene a disposición para la realización de Investigación Epidemiológica de Campo la ficha diseñada para conducir al análisis etiológico y determinar si se

requieren acciones de respuesta desde los territorios, la cual puede ser consultada en el siguiente link:

<https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Lineamientos/INVESTIGACION%20MICROCEFALIA.pdf> .

7.2. Acciones colectivas

7.2.1. Información, educación y comunicación

La estrategia de comunicación del riesgo a pacientes y comunidad en general permite incentivar el acceso y adherencia a consulta preconcepcional, control prenatal, atención del parto institucional y seguimiento en el puerperio y del recién nacido.

Adicionalmente, los análisis del evento individual y colectivo deben permitir la identificación de patrones comunes de orden territorial, socioeconómico, cultural y asociados al sistema de salud que expliquen el conjunto de factores críticos que pueden ser intervenirlos desde una acción interinstitucional e intersectorial, lo que implica un trabajo articulado y coordinado entre: la Secretaría Departamental o Distrital de Salud, la Secretaría Municipal o Local de Salud, la Institución Prestadora de Servicios de Salud y la Empresa Administradora de Planes de Beneficio-EAPB.

La idea es estar siempre listos para la emergencia obstétrica y garantizar los derechos en salud sexual y reproductiva, maternidad e infancia; para fomentar la calidad y calidez en la atención integral e integrada en salud sexual y

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

reproductiva, materno infantil y garantía de derechos, para que las empresas administradoras de planes de beneficios (EAPB) cumplan sus responsabilidades de garantizar los servicios requeridos por la población que tiene a cargo en todo el territorio nacional y la calidad de atención de su red de servicios contratada; para que las entidades territoriales municipales, distritales y departamentales vigilen que la población de su jurisdicción acceda a los servicios requeridos y para que las IPS públicas y privadas cumplan con la garantía de la calidad en sus servicios en los niveles de atención de baja, mediana y alta complejidad.

7.2.2. Búsqueda Activa Institucional

Las acciones relacionadas con Búsqueda Activa Institucional para defectos congénitos se llevarán a cabo ante silencios epidemiológicos y ante la identificación de indicadores de vigilancia en niveles inadecuados, según lo establecido en los lineamientos nacionales para la vigilancia.

7.3. Situación de alerta, brote y emergencia en salud pública

Para este evento se considera una alerta cuando en el análisis de comportamientos inusuales en un departamento/distrito se reporta por más de seis semanas epidemiológicas consecutivas aumento o descenso estadísticamente significativo. La metodología de análisis y comportamientos inusuales se describe en el apartado 6.2.

Las alertas identificadas deben ser notificadas inmediatamente al correo del referente del evento del INS y

al Sistema de Alerta Temprana del INS, correo eri@ins.gov.co con una información preliminar "capsula de información" que describa: número de casos, grupo de edad, pertenencia étnica, afiliación al sistema general de seguridad social en salud, tendencia epidemiológica del evento, situaciones que explican el comportamiento inusual identificado y las acciones de vigilancia epidemiológica que se desarrollan para el control de la situación. La cápsula de información debe fluir inmediatamente a los niveles superiores y no debe depender de la generación de un Reporte de Situación – SITREP-.

Es importante mencionar que el Departamento o Distrito debe elaborar un plan de respuesta construido en una Sala de Análisis del Riesgo en Salud Pública (SAR) como acción ante una alerta relacionada con un comportamiento inusual (descenso o incremento) del evento.

7.4. Acciones de laboratorio

Según se define en el documento "Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, Vigilancia por el Laboratorio" (26) de la Subdirección Red Nacional de Laboratorios, Grupo de Genética del Instituto Nacional de Salud (revisar documento técnico 5. orientaciones tamizaje y confirmación por laboratorio del hipotiroidismo congénito).

Para la línea de tamizaje metabólica la información surge en primera instancia del laboratorio por lo tanto es una vigilancia basada en laboratorio, toda vez que la captación de los casos se hace antes de la manifestación clínica de los errores innatos del metabolismo.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

8. Comunicación y difusión de los resultados de la vigilancia

La comunicación y difusión periódica de la información resultante del análisis de la vigilancia en salud pública de defectos congénitos tiene como propósito desarrollar la capacidad resolutoria del equipo territorial, siendo un insumo fundamental que apoya la toma de decisiones y contribuye en la generación de acciones de prevención y control sobre el evento en el territorio (36).

Con el fin de divulgar de forma sistemática el análisis de los eventos de interés en salud el Instituto Nacional del Salud, publica de forma rutinaria los informes gráficos con el análisis del comportamiento del evento e informes finales con los cierres anuales. Así mismo se ha publicado en el Portal Sivigila 4.0, módulos de análisis que comprenden: i. número de casos reportados, ii. Estimaciones de medidas de frecuencia, iii. Generación de canales endémicos para eventos agudos, iv.

Mapas de riesgo, v. Diagramas de calor y vi. generación de microdatos.

Los datos corresponden a cierres anuales depurados desde 2010 y permiten diferentes tipos de desagregación, geográfica (departamento, distrito, municipio), temática por evento, temporal por año, por institución prestadora de servicios de salud o red conexas que caracterizó y notificó el evento y la Entidad Administradora de Planes de Beneficios responsable del aseguramiento.

Las entidades territoriales departamentales, distritales o municipales, tienen bajo su responsabilidad difundir los resultados de la vigilancia de los eventos de interés en salud pública, por lo cual se recomienda realizar de manera periódica boletines epidemiológicos, tableros de control, informes gráficos, informes de eventos, entre otros, asimismo, utilizar medios de contacto comunitario como radio, televisión o redes sociales, con el fin de alertar tempranamente ante la presencia de eventos que puedan poner en peligro la seguridad sanitaria local.

9. Indicadores

A continuación, se exponen los indicadores generales para el análisis del evento defectos congénitos.

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de defectos congénitos en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos en un periodo de tiempo a analizar.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de nacidos vivos y nacidos muertos y niños hasta el primer año de vida con defectos congénitos confirmados notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos en el periodo de tiempo a analizar.
Coefficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila - DANE
Interpretación del resultado	La prevalencia de defectos congénitos es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Nombre del indicador	Letalidad por defectos congénitos
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde a la proporción de defunciones registradas con defectos congénitos con respecto a la población de casos notificados para el evento.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento.
Definición operacional	Numerador: número de casos de muertes por defectos congénitos en un periodo de tiempo; Denominador: Total de casos de defectos congénitos notificados
Coefficiente de multiplicación	100
Fuente de información	Sivigila
Interpretación del resultado	La Letalidad de defectos congénitos es de ____ casos por cada 100 casos notificados.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos del tubo neural en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de defectos del tubo neural en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento.
Definición operacional	Numerador: número de recién nacidos con diagnóstico de defectos del tubo neural notificados al Sivigila. Denominador: nacidos vivos
Coficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila - DANE
Interpretación del resultado	La prevalencia de defectos del tubo neural es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Nombre del indicador	Prevalencia de déficit auditivo en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de déficit auditivo en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal auditivo notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos
Coficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE
Interpretación del resultado	La prevalencia de déficit auditivo corresponde a ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos visuales en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de defectos congénitos visuales en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal visual notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos
Coefficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE
Interpretación del resultado	La prevalencia de defectos congénitos visuales es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Nombre del indicador	Prevalencia de cardiopatía congénita compleja en menores de un año
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de cardiopatía congénita compleja en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal de cardiopatía congénita compleja notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos.
Coefficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE
Interpretación del resultado	La prevalencia de cardiopatía congénita compleja corresponde a ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Nombre del indicador	Prevalencia de defectos congénitos metabólicos en menores de un año (además se debe desagregar en hipotiroidismo congénito* y otros errores innatos del metabolismo**)
Tipo de indicador	Resultado
Definición	Corresponde al número de casos de defectos metabólicos en menores de un año por cada 10 000 nacidos vivos.
Propósito	Realizar seguimiento al comportamiento del evento.
Definición operacional	<i>Numerador:</i> número de recién nacidos confirmados por tamizaje neonatal metabólico notificados al Sivigila. <i>Denominador:</i> nacidos vivos (este denominador se utiliza para el global y los dos desagregados). *Numerador: casos confirmados de hipotiroidismo congénito. **Numerador: casos confirmados de otros errores innatos del metabolismo.
Coefficiente de multiplicación	10 000
Fuente de información	Sivigila – DANE
Interpretación del resultado	La prevalencia de defectos congénitos metabólicos es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos. La prevalencia de hipotiroidismo congénito es ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos. La prevalencia de errores innatos del metabolismo ____ casos por cada 10 000 nacidos vivos.
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Nombre del indicador	Proporción de casos de tamizaje neonatal con ajuste (se debe desagregar este indicador en tamizaje metabólico*, visual**, auditivo*** y de cardiopatía congénita compleja****)
Tipo de indicador	Proceso
Definición	Corresponde a la proporción de casos probables de tamizaje neonatal confirmados y descartados.
Propósito	Fortalecer análisis agregado de información.
Definición operacional	<p><i>Numerador:</i> número de casos probables de tamizaje neonatal ajustados (confirmados y descartados)</p> <p><i>Denominador:</i> total de casos notificados como probables a través de tamizaje neonatal.</p> <p>* <i>Numerador:</i> número de casos probables de tamizaje metabólico ajustados (confirmados y descartados)</p> <p>* <i>Denominador:</i> total de casos notificados como probables para defectos metabólicos a través de tamizaje neonatal.</p> <p>** <i>Numerador:</i> número de casos notificados como probables para defecto visual ajustados (confirmados y descartados)</p> <p>** <i>Denominador:</i> total de casos notificados como probables para defectos visuales a través de tamizaje neonatal.</p> <p>*** <i>Numerador:</i> número de casos notificados probables para déficit auditivo ajustados (confirmados y descartados)</p> <p>*** <i>Denominador:</i> total de casos notificados como probables para déficit auditivo a través de tamizaje neonatal.</p> <p>**** <i>Numerador:</i> número de casos notificados probables para cardiopatía congénita compleja ajustados (confirmados y descartados)</p> <p>**** <i>Denominador:</i> total de casos notificados como probables para cardiopatía congénita compleja a través de tamizaje neonatal.</p>
Coefficiente de multiplicación	100
Fuente de información	Sivigila
Interpretación del resultado	<p>La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje neonatal es del ____ %.</p> <p>* La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje metabólico es del ____ %.</p> <p>** La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje visual es del ____ %.</p> <p>*** La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje auditivo es del ____ %</p> <p>**** La proporción de casos probables ajustados captados por tamizaje de cardiopatía congénita compleja es del ____ %.</p>
Nivel	Departamental o distrital y nacional.
Periodicidad	Por periodo epidemiológico.
Meta	No aplica

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

10. Referencias

1. Organización Mundial de la Salud. 63. asamblea mundial de la salud A63/10 Punto 11.7 del orden del día provisional 1 de abril de 2010. [Internet]. Ginebra, 2010 [citado 2014 febrero 12]. Disponible en: https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA63/A63_10-sp.pdf
2. Vos T, Lim S, Abbafati C, Abbas K, et al. Global burden of 369 diseases and injuries in 204 countries and territories, 1990–2019: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2019. *Global Health Metrics*. 2020; 396: 1204-22. Disponible en: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(20\)30925-9/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(20)30925-9/fulltext)
3. Wang H, Naghavi M, Allen C, Barber R, et al. Global, regional, and national life expectancy, all-cause mortality, and cause-specific mortality for 249 causes of death, 1980–2015: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2015. *Articles*. 2016; 388: 1459-1544. Disponible en: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(16\)31012-1/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(16)31012-1/fulltext)
4. Christianson A, Howson CP, Modell B. *Global Report on Birth Defects: The Hidden Toll of Dying and Disabled Children*. White Plains, New York. 2006. Disponible en: <https://www.marchofdimes.org/materials/global-report-on-birth-defects-the-hidden-toll-of-dying-and-disabled-children-executive-summary.pdf>
5. García A. Informe anual defectos congénitos, Caldas, 2018. Dirección Territorial de Salud de Caldas. 2018. Disponible en: <http://www.observatorio.saluddecaldas.gov.co/desca/anales/Informe%20anual%20defectos%20congénitos%202018%20-%20Caldas.pdf>
6. Toublanc J. Comparision of epidemiological data on congenital hypothyroidism in Europe with those of other parts in the world. *Horm Res* 1992; 38: 230-5. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1307742/>
7. Organización Panamericana de la Salud y Banco Mundial. *Presente y futuro de la vigilancia de defectos congénitos en las Américas*. Washington, D.C.: OPS, Banco Mundial; 2020. Disponible en: <https://iris.paho.org/handle/10665.2/51964>
8. PAHO. Boletín informativo. Malformaciones congénitas. Junio 2015. https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/54204/boletinmalformaciones_spa.pdf?sequence=1&isAllowed=y

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

9. Van Der Linde D, Konings E, Slager M, Witsenburg M, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. *J Am coll cardiol.* 2011; 58(21): 2241-7. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22078432/>
10. Instituto Nacional de Salud. Informe final vigilancia de defectos congénitos, Colombia, 2014. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/Defectos%20congenitos%202014.pdf>
11. Lorey F, Cunningham G. Birth prevalence of primary congenital hypothyroidism by sex and ethnicity. *Hum Biol.* 1992; 64(4): 531-8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1644422/>
12. Hinojosa M, Vela M, Ibarra I, De Cosio A, et. al. Prevalencia al nacimiento de hipotiroidismo congénito. *Acta Pediatr Mex.* 2018; 1(39): 5-13. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2018/apms181b.pdf>
13. Departamento Administrativo Nacional de Estadística (DANE). Cuadro 5. Defunciones por grupos de edad y sexo, según departamento, municipio de residencia y grupos de causas de defunción (lista de causas agrupadas 6/67 CIE-10 de OPS. 2021. [Fecha de consulta: 10/02/2022]. Disponible en: <https://www.dane.gov.co/index.php/estadisticas-por-tema/salud/nacimientos-y-defunciones/defunciones-no-fetales/defunciones-no-fetales-2021>
14. Instituto Nacional de Salud. Informe evento Defectos Congénitos 2021. [Fecha de consulta: 28/12/2022]. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/Informesdeevento/DEFECTOS%20CONGENITOS%20INFORME%202021.pdf>
15. Aviña J, Tastekin A. Malformaciones congénitas: clasificación y bases morfogénicas. *Revista Mexicana de Pediatría* 2008; 75 (2): 71-74. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2008/sp082e.pdf>
16. Spranger J, Benirschke K, Hall JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, Pinsky L, Schwarzacher HG, Smith DW. Errors of morphogenesis: concepts and terms. Recommendations of an international working group. *J Pediatr* 1982; 100: 160-5. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7057306/>
17. Kalter H. Congenital malformations: an inquiry into classification and nomenclature [Internet]. *J Med Genet* 1998; 35: 661-5. [Citado 12 feb 2014]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1051392/>
18. Martínez F, Frías J, Opitz J. Errors of morphogenesis and developmental field theory. *Am J Med Genet* 1998; 76: 291-6. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9545092/>
19. Cordero K. Comportamiento clínico epidemiológico de anomalías congénitas en recién nacidos atendidos en el

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

- Hospital Dr. Alfonso Moncada Guillen, Ocotol, Nueva Segovia, en el periodo de enero 2015 a diciembre 2016. Universidad Nacional Autónoma de Nicaragua. Managua. 2018. Disponible en: <https://repositorio.unan.edu.ni/14242/1/14242.pdf>
20. Papaseit E, García O, Farré M. Talidomida: una historia inacabada. Revista Anales de Pediatría 2013; 78 (5): 283-87. Disponible en: <https://analesdepediatria.org/es-talidomida-una-historia-inacabada-articulo-S1695403312005383>
21. Asamblea Mundial de la Salud A67/21 Punto 14.2 del orden del día provisional 2 de mayo de 2014 [Internet] Ginebra, 2014 [Citado 3 jun 2014]. Disponible en: https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA67-REC1/A67_2014_REC1-sp.pdf
22. República de Colombia. Ley 1098 de 2006. Por la cual se expide el código de Infancia y la adolescencia (8 nov 2006). Disponible en: <https://www.fiscalia.gov.co/colombia/wp-content/uploads/2012/01/Ley-1098-de-2006.pdf>
23. Organización de Naciones Unidas. Cepal. Agenda 2030 y los Objetivos de Desarrollo Sostenible Una oportunidad para América Latina y el Caribe. Disponible en: <https://www.cepal.org/es/publicaciones/40155-la-agenda-2030-objetivos-desarrollo-sostenible-oportunidad-america-latina-caribe>
24. Ministerio de Salud y Protección Social. Plan decenal de salud pública 2012 – 2021. Colombia 2012. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/ED/PSP/PDSP.pdf>
25. María B, Umaña L. Análisis de diez años de registro de malformaciones congénitas en Costa Rica. Acta Médica Costarricense 2008; 50 (4): 221–9. Disponible en: https://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022008000400007
26. Instituto Nacional de Salud. Subdirección Red Nacional de Laboratorios. Tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito. Disponible en: <https://www.ins.gov.co/TyS/programas-de-calidad/Documentos%20del%20Programa%20TSH%20Neonatal/Manual%20Tamizaje%20Neonatal%20vigilancia%20por%20el%20laboratorio.pdf>
27. Congreso de la República de Colombia. Ley 1980 de 2019. Disponible en: https://dapre.presidencia.gov.co/normativa/normativa/LEY%201980%20DEL%2026%20DE%20JULIO%20DE%202019.pdf?TSPD_101_R0=08394a21d4ab200016b9ee7801e04565761c77a87e3d73f8a4e1ad717f662503b5a24ceb4f4f7c089d58c2bd14500097e04f73a431f39afbe97472b312d8cc752282d1a6436aab96a1cba968f012f568b9f2ccc3523a3385823df20003ac6b93b570cb4fca9f62c0292f5a0f50dd83a1a031f7aa7b61d2fc38cc59c3739b64
28. Instituto Nacional de Salud. Lineamientos Nacionales para la Vigilancia 2022. 2021. Disponible en:

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

- <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/lineamientos-nacionales-2022.pdf>.
29. Instituto Nacional de Salud. Metodología de Búsqueda Activa Institucional de RIPS. 2017. Disponible en: <https://nualtec.com/wp-content/uploads/2020/06/8.1-Documento Rips BAI.pdf>
30. Instituto Nacional de Salud. Manual del usuario Sistema Aplicativo Sivigila [Internet]. 2020. Disponible: <https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/1-manual-sivigila-2018-2020.pdf>
31. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 3280 de 2018. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-3280-de-2018.pdf>
32. Colciencias, Ministerio de Salud y Protección Social. Guía Práctica Clínica (GPC) para la detección de anomalías congénitas en el recién nacido. Bogotá, 2013. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/INEC/IETS/GPC Ptes AC.pdf>
33. Ruoti M, Galeano J, Ontano M, Gruhn E, et al. Consumo periconcepcional de ácido fólico. Rev. Latin. Perinat. 2016; 19(2): 101-6. Disponible en: http://www.revperinatologia.com/images/6_Consumo_periconcepcional_de_acido_folico.pdf
34. Centro para la Prevención y Control de Enfermedades y Organización Panamericana de la Salud. La prevención de los defectos del tubo neural con ácido fólico. Washington, D.C.: CDC, OPS; 2009. Disponible en: <https://www.paho.org/hq/dmdocuments/2009/Prevencion-de-defectos-tubo-neural-con-acido-folico.pdf>
35. Organización Mundial de la Salud. Directriz Administración diaria de suplementos de hierro y ácido fólico en el embarazo. 2014 disponible en: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/124650/9789243501994_spa.pdf
36. Organización Panamericana de la Salud. Módulos de Principios de Epidemiología para el Control de Enfermedades. Unidad 4 Vigilancia en salud pública. Segunda edición. Washington D.C.: OPS; 2011. 48-49). Disponible en: <https://www.paho.org/col/dmdocuments/MOPECE4.pdf>

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

11. Control de revisiones

VERSIÓN	FECHA DE APROBACIÓN			DESCRIPCIÓN	ELABORACIÓN O ACTUALIZACIÓN
	AA	MM	DD		
00	2013	09	16	Diseño del protocolo de vigilancia	Nelly Yomar González González Contratista INS
01	2014	06	11	Revisión y ajuste a formato 2014	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Contratista INS
02	2014	11	26	Ajuste a ficha de notificación y priorización de defectos congénitos según resultados de prueba piloto	Sandra Patricia Misnaza Castrillón Contratista INS
03	2018	10	01	Revisión y actualización de protocolo	Esther Liliana Cuevas Ortiz Profesional especializado INS
04	2019	10	29	Revisión y actualización de protocolo	Greace Alejandra Ávila Mellizo Profesional especializado INS
05	2022	01	07	Revisión y actualización de protocolo	Sandra Paola Castaño Mora Contratista INS
06	2023	01	23	Revisión y actualización de protocolo	Sandra Paola Castaño Mora Contratista INS

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

12. Anexos

Anexo 1. Defectos congénitos objeto de vigilancia

Defectos congénitos sensoriales	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
Hipoacusias	
H900	Hipoacusia conductiva bilateral
H901	Hipoacusia conductiva, unilateral con audición irrestricta contralateral
H902	Hipoacusia conductiva, sin otra especificación
H903	Hipoacusia neurosensorial, bilateral
H904	Hipoacusia neurosensorial, unilateral con audición irrestricta contralateral
H905	Hipoacusia neurosensorial, sin otra especificación
H906	Hipoacusia mixta, conductiva y neurosensorial, bilateral
H907	Hipoacusia mixta, conductiva y neurosensorial, unilateral con audición irrestricta contralateral
H908	Hipoacusia mixta, conductiva y neurosensorial, no especificada
H913	Sordomudez, no clasificada en otra parte
H918	Otras hipoacusias especificadas
H919	Hipoacusia no especificada
Alteraciones visuales	
H470	Trastornos del nervio óptico
H355	Retinitis pigmentosa
H538	Otras alteraciones visuales
H539	Alteración visual no especificada
H541	Discapacidad visual grave, binocular
H542	Discapacidad visual moderada, binocular
H543	Discapacidad visual leve o inexistente, binocular
H545	Discapacidad visual grave, monocular
H546	Discapacidad visual moderada, monocular
H549	Discapacidad visual no especificada, binocular
H55X	Nistagmus congénito

Defectos congénitos metabólicos	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
Hemoglobinopatías	
D559	Anemia debida a trastornos enzimáticos, sin otra especificación
D569	Talasemia, no especificada
D578	Otros trastornos falciformes
D582	Otras hemoglobinopatías
Trastornos de la glándula tiroides	
E000	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo neurológico
E001	Síndrome de deficiencia congénito de yodo, tipo mixedematoso
E002	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo mixto

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

E009	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, no especificado
E030	Hipotiroidismo congénito con bocio difuso
E031	Hipotiroidismo congénito sin bocio
Trastornos de otras glándulas endocrinas	
E250	Trastornos adrenogenitales congénitos con deficiencia enzimática
E258	Otros trastornos adrenogenitales
E259	Trastornos adrenogenitales, no especificado
E320	Hiperplasia persistente del timo
Enfermedades nutricionales	
E538	Deficiencia de otras vitaminas del grupo b
Trastornos del metabolismo de los aminoácidos	
E700	Fenilcetonuria clásica
E701	Otras hiperfenilalaninemias
E702	Trastornos del metabolismo de la tirosina
E703	Albinismo
E708	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos
E709	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos aromáticos, no especificado
E710	Enfermedad de la orina en jarabe de arce
E711	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada (especificados)
E712	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada, no especificados
E713	Trastornos del metabolismo de los ácidos grasos
E720	Trastornos del transporte de los aminoácidos
E721	Trastornos del metabolismo de los aminoácidos azufrados
E722	Trastornos del metabolismo del ciclo de la urea
E723	Trastornos del metabolismo de la lisina y de la hidroxilisina
E724	Trastornos del metabolismo de la ornitina
E725	Trastornos del metabolismo de la glicina
E728	Otros trastornos especificados del metabolismo de los aminoácidos
E729	Trastorno del metabolismo de los aminoácidos, no especificado
Trastornos del metabolismo de los carbohidratos	
E740	Enfermedad del almacenamiento de glucógeno
E741	Trastornos del metabolismo de la fructosa
E742	Trastorno del metabolismo de la galactosa
E743	Otros trastornos de la absorción intestinal de carbohidratos
E744	Trastornos del metabolismo del piruvato y de la gluconeogénesis
E748	Otros trastornos especificados del metabolismo de los carbohidratos
E749	Trastorno del metabolismo de los carbohidratos, no especificado
Trastornos del metabolismo de los lípidos	
E750	Gangliosidosis GM2
E751	Otras gangliosidosis
E752	Otras esfingolipidosis
E753	Esfingolípidos, no especificada
E754	Lipofuscinosis ceroides neuronal
E755	Otros trastornos del almacenamiento de lípidos
E756	Trastorno del almacenamiento de lípidos, no especificado
Trastornos del metabolismo - Combinaciones	
E760	Mucopolisacaridosis tipo I
E761	Mucopolisacaridosis tipo II

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

E762	Otras mucopolisacaridosis
E763	Mucopolisacaridosis no especificada
E768	Otros trastornos del metabolismo de los glucosaminoglicanos
E769	Trastorno del metabolismo de los glucosaminoglicanos, no especificado
E770	Defectos en la modificación postraslacional de enzimas lisosomales
E771	Defectos de la degradación de glucoproteínas
E778	Otros trastornos del metabolismo de las glucoproteínas
E779	Trastorno del metabolismo de las glucoproteínas, no especificado
E780	Hipercolesterolemia pura
E781	Hipertrigliceridemia pura
E782	Hiperlipidemia mixta
E783	Hiperquilomicronemia
E784	Otra hiperlipidemia
E785	Hiperlipidemia no especificada
E786	Deficiencia de lipoproteínas
E788	Otros trastornos del metabolismo de las lipoproteínas
E789	Trastorno del metabolismo de las lipoproteínas, no especificado
Otros desordenes metabólicos	
E790	Hiperuricemia sin signos de artritis inflamatoria y enfermedad tofacea
E791	Síndrome de Lesch-Nyhan
E798	Otros trastornos del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas
E799	Trastorno del metabolismo de las purinas y de las pirimidinas, no especificado
E800	Porfiria eritropoyetica hereditaria
E801	Porfiria cutánea tardía
E802	Otras porfirias
E803	Defectos de catalasa y peroxidasa
E804	Síndrome de Gilbert
E805	Síndrome de Crigler-Najjar
E806	Otros trastornos del metabolismo de la bilirrubina
E807	Trastorno del metabolismo de la bilirrubina, no especificado
E830	Trastornos del metabolismo del cobre
E831	Trastornos del metabolismo del hierro
E832	Trastornos del metabolismo del zinc
E833	Trastornos del metabolismo del fosforo y de las fosfatasas
E834	Trastornos del metabolismo del magnesio
E835	Trastornos del metabolismo del calcio
E838	Otros trastornos del metabolismo de los minerales
E839	Trastorno del metabolismo de los minerales, no especificado
E840	Fibrosis quística con manifestaciones pulmonares
E841	Fibrosis quística con manifestaciones intestinales
E848	Fibrosis quística con otras manifestaciones
E849	Fibrosis quística, sin otra especificación
E850	Amiloidosis heredofamiliar no neuropática
E851	Amiloidosis heredofamiliar neuropática
E852	Amiloidosis heredofamiliar no especificada
E853	Amiloidosis sistémica secundaria
E854	Amiloidosis limitada a un órgano
E858	Otras amiloidosis

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

E859	Amiloidosis, no especificada
E880	Trastornos del metabolismo de las proteínas plasmáticas, no clasificados en otra parte
E881	Lipodistrofia, no clasificada en otra parte
E882	Lipomatosis, no clasificada en otra parte
E888	Otros trastornos especificados del metabolismo
E889	Trastorno metabólico, no especificado

Malformaciones congénitas	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
Malformaciones congénitas del sistema nervioso (Q00-Q09)	
Q000	Anencefalia
Q001	Craneorrasquisis
Q002	Iniencefalia
Q010	Encefalocele frontal
Q011	Encefalocele nasofrontal
Q012	Encefalocele occipital
Q018	Encefalocele de otros sitios
Q019	Encefalocele, no especificado
Q02X	Microcefalia
Q030	Malformaciones del Acueducto de Silvio
Q031	Atresia de los agujeros de Magendie y de Luschka
Q038	Otros hidrocefalos congénitos
Q039	Hidrocefalo congénito, no especificado
Q040	Malformaciones congénitas del cuerpo calloso
Q041	Arrinencefalia
Q042	Holoprosencefalia
Q043	Otras anomalías hipoplásicas del encéfalo
Q044	Displasia opticoseptal
Q046	Quistes cerebrales congénitos
Q048	Otras malformaciones congénitas del encéfalo, especificadas
Q050	Espina bífida cervical con hidrocefalo
Q051	Espina bífida torácica con hidrocefalo
Q052	Espina bífida lumbar con hidrocefalo
Q053	Espina bífida sacra con hidrocefalo
Q054	Espina bífida con hidrocefalo, sin otra especificación
Q055	Espina bífida cervical sin hidrocefalo
Q056	Espina bífida torácica sin hidrocefalo
Q057	Espina bífida lumbar sin hidrocefalo
Q058	Espina bífida sacra sin hidrocefalo
Q059	Espina bífida, no especificada
Q070	Síndrome de Arnold-Chiari
Q078	Otras malformaciones congénitas del sistema nervioso, especificadas
Q079	Malformación congénita del sistema nervioso, no especificada
Malformaciones congénitas del ojo, del oído de la cara y del cuello (Q10-Q18)	
Q110	Globo ocular quístico
Q111	Otras anoftalmias

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q112	Microftalmia
Q120	Catarata congénita
Q150	Glaucoma congénito
Q160	Ausencia congénita del pabellón (de la oreja)
Q172	Microtia
Malformaciones congénitas del sistema circulatorio (Q20-Q28)	
Q200	Tronco arterioso común
Q201	Transposición de los grandes vasos del ventrículo derecho
Q202	Transposición de los grandes vasos del ventrículo izquierdo
Q203	Discordancia de la conexión ventriculoarterial
Q204	Ventrículo con doble entrada
Q209	Malformación congénita de las cámaras cardíacas y de sus conexiones, no especificada
Q210	Defecto del tabique ventricular
Q211	Defecto del tabique auricular
Q212	Defecto del tabique auriculoventricular
Q213	Tetralogía de Fallot
Q220	Atresia de la válvula pulmonar
Q221	Estenosis congénita de la válvula pulmonar
Q224	Estenosis congénita de la válvula tricúspide
Q225	Anomalía de Ebstein
Q226	Síndrome de hipoplasia del corazón derecho
Q230	Estenosis congénita de la válvula aortica
Q231	Insuficiencia congénita de la válvula aortica
Q232	Estenosis mitral congénita
Q233	Insuficiencia mitral congénita
Q234	Síndrome de hipoplasia del corazón izquierdo
Q240	Dextrocardia
Q250	Conducto arterioso permeable
Q251	Coartación de la aorta
Q252	Atresia de la aorta
Q255	Atresia de la arteria pulmonar
Q256	Estenosis arteria pulmonar
Q262	Conexión anómala total de las venas pulmonares
Malformaciones congénitas del sistema respiratorio (Q30-Q34)	
Q300	Atresia de las coanas
Q330	Quiste pulmonar congénito
Q332	Secuestro del pulmón
Q333	Agenesia del pulmón
Q334	Bronquiectasia congénita
Q335	Tejido ectópico en el pulmón
Q338	Otras malformaciones congénitas del pulmón
Q340	Anomalía de la pleura
Q341	Quiste congénito del mediastino
Fisura del paladar y labio leporino (Q35-Q38)	
Q351	Fisura del paladar duro
Q353	Fisura del paladar blando
Q355	Fisura del paladar duro y del paladar blando
Q359	Fisura del paladar, sin otra especificación

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q360	Labio leporino, bilateral
Q361	Labio leporino, línea media
Q369	Labio leporino, unilateral
Q370	Fisura del paladar duro con labio leporino bilateral
Q371	Fisura del paladar duro con labio leporino unilateral
Q372	Fisura del paladar blando con labio leporino bilateral
Q373	Fisura del paladar blando con labio leporino unilateral
Q374	Fisura del paladar duro y del paladar blando con labio leporino bilateral
Q375	Fisura del paladar duro y del paladar blando con labio leporino unilateral
Q378	Fisura del paladar con labio leporino bilateral, sin otra especificación
Q379	Fisura del paladar con labio leporino unilateral, sin otra especificación
Malformaciones congénitas del sistema digestivo (Q39-Q45)	
Q390	Atresia del esófago sin mención de fistula
Q391	Atresia del esófago con fistula traqueoesofágica
Q410	Ausencia, atresia y estenosis congénita del duodeno
Q411	Ausencia, atresia y estenosis congénita del yeyuno
Q412	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ileon
Q418	Ausencia, atresia y estenosis congénita de otras partes especificadas del intestino delgado
Q419	Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado, parte no especificada
Q420	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto, con fistula
Q421	Ausencia, atresia y estenosis congénita del recto, sin fistula
Q422	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, con fistula
Q423	Ausencia, atresia y estenosis congénita del ano, sin fistula
Q431	Enfermedad de Hirschsprung
Q442	Atresia de los conductos biliares
Q450	Agenesia, aplasia e hipoplasia del páncreas
Q451	Páncreas anular
Malformaciones congénitas de los órganos genitales (Q50-Q56)	
Q522	Fistula recto vaginal congénita
Q529	Malformación congénita de los genitales femeninos, no especificada
Q541	Hipospadias peneana
Q542	Hipospadias penoscrotal
Q543	Hipospadias perineal
Q544	Encordamiento congénito del pene
Q548	Otras hipospadias
Q549	Hipospadias, no especificada
Q560	Hermafroditismo, no clasificado en otra parte
Q561	Seudohermafroditismo masculino, no clasificado en otra parte
Q562	Seudohermafroditismo femenino, no clasificado en otra parte
Q563	Seudohermafroditismo, no especificado
Q564	Sexo indeterminado, sin otra especificación
Malformaciones congénitas del sistema urinario (Q60-Q64)	
Q600	Agenesia renal, unilateral
Q601	Agenesia renal, bilateral
Q602	Agenesia renal, sin otra especificación
Q603	Hipoplasia renal, unilateral
Q604	Hipoplasia renal, bilateral
Q605	Hipoplasia renal, no especificada

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q606	Síndrome de Potter
Q611	Riñón poliquístico, autosómico recesivo
Q612	Riñón poliquístico, autosómico dominante
Q613	Riñón poliquístico, tipo no especificado
Q614	Displasia renal
Q620	Hidronefrosis congénita
Q621	Atresia y estenosis del uréter
Q624	Agenesia del uréter
Q640	Epispadias
Q641	Extrofia de la vejiga urinaria
Q642	Válvulas uretrales posteriores congénitas
Q645	Ausencia congénita de la vejiga y de la uretra
Malformaciones y deformidades congénitas del sistema osteomuscular (Q65-Q79)	
Q650	Luxación congénita de la cadera, unilateral
Q651	Luxación congénita de la cadera, bilateral
Q652	Luxación congénita de la cadera, no especificada
Q653	Subluxación congénita de la cadera, unilateral
Q654	Subluxación congénita de la cadera, bilateral
Q655	Subluxación congénita de la cadera, no especificada
Q656	Cadera inestable
Q658	Otras deformidades congénitas de la cadera
Q659	Deformidad congénita de la cadera, no especificada
Q660	Talipes equinovarus
Q661	Talipes calcaneovarus
Q662	Metatarsus varus
Q663	Otras deformidades varus congénitas de los pies
Q664	Talipes calcaneovalgus
Q666	Otras deformidades valgus congénitas de los pies
Q667	Pie cavus
Q668	Otras deformidades congénitas de los pies
Q669	Deformidad congénita de los pies, no especificada
Q690	Dedo(s) supernumerario(s) de la mano
Q691	Pulgar(es) supernumerario(s)
Q692	Dedo(s) supernumerario(s) del pie
Q699	Polidactilia, no especificada
Q700	Fusión de los dedos de la mano
Q701	Membrana interdigital de la mano
Q702	Fusión de los dedos del pie
Q703	Membrana interdigital del pie
Q704	Polisindactilia
Q709	Sindactilia, no especificada
Q710	Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) superior(es)
Q711	Ausencia congénita del brazo y del antebrazo con presencia de la mano
Q712	Ausencia congénita del antebrazo y de la mano
Q713	Ausencia congénita de la mano y el (los) dedo(s)
Q714	Defecto por reducción longitudinal del radio
Q715	Defecto por reducción longitudinal del cubito
Q716	Mano en pinza de langosta

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q718	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) superior(es)
Q719	Defecto por reducción del miembro superior, no especificado
Q720	Ausencia congénita completa del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q721	Ausencia congénita del muslo y de la pierna con presencia del pie
Q722	Ausencia congénita de la pierna y del pie
Q723	Ausencia congénita del pie y dedo(s) del pie
Q724	Defecto por reducción longitudinal del fémur
Q725	Defecto por reducción longitudinal de la tibia
Q726	Defecto por reducción longitudinal del peroné
Q727	Pie hendido
Q728	Otros defectos por reducción del (de los) miembro(s) inferior(es)
Q729	Defecto por reducción del miembro inferior, no especificado
Q741	Malformación congénita de la rodilla
Q743	Artrogriposis múltiple congénita
Q750	Craneosinostosis
Q761	Síndrome de Klippel-Feil
Q770	Acondrogenesis
Q771	Enanismo tanatofórico
Q772	Síndrome de costilla corta
Q773	Condrosplasia punctata
Q774	Acondroplasia
Q775	Displasia distrófica
Q776	Displasia condroectodérmica
Q777	Displasia espondilo epifisaria
Q778	Otras osteocondrosplasias con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral
Q779	Osteocondrosplasia con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral, sin otra especificación
Q780	Osteogénesis imperfecta
Q782	Osteopetrosis
Q788	Otras osteocondrosplasias especificadas
Q790	Hernia diafragmática congénita
Q792	Exófalos - Onfalocele
Q793	Gastrosquisis
Q794	Síndrome del abdomen en ciruela pasa
Otras malformaciones congénitas (Q80-Q89)	
Q804	Feto arlequín
Q860	Síndrome fetal (dismórfico) debido al alcohol
Q861	Síndrome de hidantoína fetal
Q862	Dimorfismo debido a Warfarina
Q868	Otros síndromes de malformaciones congénitas debidos a causas exógenas conocidas
Q870	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente la apariencia facial
Q871	Síndromes de malformaciones congénitas asociadas principalmente con estatura baja
Q872	Síndromes de malformaciones congénitas que afectan principalmente los miembros
Q873	Síndromes de malformaciones congénitas con exceso de crecimiento precoz
Q874	Síndrome de Marfan
Q875	Otros síndromes de malformaciones congénitas con otros cambios esqueléticos
Q893	Situs inversus
Q894	Gemelos siameses

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Q897	Malformaciones congénitas múltiples, no clasificadas en otra parte
Anomalías cromosómicas no clasificadas en otra parte (Q90-Q99)	
Q900	Trisomía 21, por falta de disyunción meiótica
Q901	Trisomía 21, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q902	Trisomía 21, por translocación
Q909	Síndrome de Down, no especificado
Q910	Trisomía 18, por falta de disyunción meiótica
Q911	Trisomía 18, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q912	Trisomía 18, por translocación
Q913	Síndrome de Edwards, no especificado
Q914	Trisomía 13, por falta de disyunción meiótica
Q915	Trisomía 13, mosaico (por falta de disyunción mitótica)
Q916	Trisomía 13, por translocación
Q917	Síndrome de Patau, no especificado
Q960	Cariotipo 45,X
Q961	Cariotipo 46,X iso (XQ)
Q962	Cariotipo 46,X con cromosoma sexual anormal excepto iso (XQ)
Q963	Mosaico 45,X/46,XXo XY
Q964	Mosaico 45,x/otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal
Q968	Otras variantes del síndrome de Turner
Q969	Síndrome de Turner, no especificado
Q980	Síndrome de Klinefelter, cariotipo 47,XXY
Q981	Síndrome de Klinefelter, hombre con mas de dos cromosomas X
Q982	Síndrome de Klinefelter, hombre con cariotipo 46,XX
Q983	Otro hombre con cariotipo 46,XX
Q984	Síndrome de Klinefelter, no especificado
Q998	Otras anomalías de los cromosomas, especificadas

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Anexo 2 Defectos congénitos menores

Defectos congénitos menores
Craneofacial
Cráneo
Espolón óseo occipital
Occipucio plano o prominente
Fascies comprimida
Ojos
Hipertelorismo
Hipertelorismo
Pliegue epicántico
Epicanto inverso
Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo o hacia arriba
Hendidura palpebral corta
Ectropión congénito
Entropión congénito
Blefaroptosis congénita
Estenosis y estrechez del conducto lagrimal
Sinofridia
Esclerótica azul
Nariz
Micrognatia
Fosas nasales pequeñas
Nariz con alas melladas
Orejas
Oreja prominente
Apéndice preauricular
Fistula preauricular
Macrotia
Pabellón auricular de implantación baja
Boca
Fisura de la úvula
Frenillo aberrante
Hipoplasia del esmalte
Defectos del desarrollo dental
Arco palatino alto
Anquiloglosia o quiste lingual
Macroglosia
Macrostomía
Microstomía
Macroqueilia
Microqueilia
Cuello
Seno, fistula o quiste de la hendidura branquial
Seno o quiste preauricular

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Otras malformaciones de las hendiduras branquiales
Toracoabdominal
Tórax
Posición inusual de los pezones
Pezones supernumerarios
Tórax en quilla
Tórax excavado
Esternón bífido
Esternón corto, deprimido o prominente
Costilla supernumeraria
Lordosis congénita
Cardiovascular
Ausencia o hipoplasia de arteria umbilical, arteria umbilical única
Estenosis de la arteria pulmonar periférica
Pulmón
Lóbulo pulmonar supernumerario
Estridor laríngeo congénito
Gastrointestinal
Hernia hiatal
Estenosis del píloro
Díastasis de rectos
Hernia inguinal
Hernia umbilical
Divertículo de Meckel
Trastornos funcionales gastrointestinales
Genitourinario
Reflujo vesico-uretero-renal
Hiperplasia renal y riñón gigante
Testículos pequeños o hipoplásicos
Testículo retráctil
Criptorquidias
Hidrocele del testículo
Fimosis
Escroto bífido
Prepucio deficiente o encapuchado
Hipospadias del glande
Curvatura lateral del pene
Hipoplasia del pene
Himen imperforado
Fusión de labios de la vulva
Labios menores prominentes
Clítoris aumentado
Papiloma cutáneo vaginal
Quiste de vulva
Quiste ovárico transitorio
Esquelético
Pliegue palmar único
Surcos palmares anormales

Protocolo de Vigilancia de Defectos Congénitos

Dermatoglifos inusuales
clinodactilia
camptodactilia
Aranodactilia
Dedos cortos (cuarto y quinto dedo)
Agrandamiento e hipertrofia de las uñas
Curvatura congénita del fémur
Curvatura congénita de la tibia y peroné
Calcáneo prominente
Pie plano congénito
Uñas pequeñas o displásicas
Piel
Alopecia congénita
Hemangioma congénito
Angioma
Linfangioma
Patrones aberrantes del cuero cabelludo
Nevus pigmentado congénito
Nevus flameo
Nevus fresa
Piel redundante en cuello
Lanugo persistente
Mancha mongoloide
Mancha despigmentada
Quiste aracnoideo
Quiste del plexo coroideo
Anomalías del septum pellucidum

Anexo 3 Defectos congénitos asociados a prematuridad

Defectos congénitos asociados a prematuridad	
Código CIE 10	Descripción código de cuatro caracteres
Q672	Dolicocefalia
Q750*	Escafocefalia
Q135	Esclerótica azul
Q211*	Foramen oval permeable
Q250	Conducto arterioso permeable
Q336	Hipoplasia pulmonar
Q531-Q532-Q539	Testículos no descendidos - Criptorquidia

- No es un código CIE 10 exclusivo para el defecto menor